

# The behavioural phenotype in two dynamic mutation disorders: fragile X syndrome and myotonic dystrophy

Citation for published version (APA):

Steyaert, J. G. P. L. E. (2002). *The behavioural phenotype in two dynamic mutation disorders: fragile X syndrome and myotonic dystrophy*. [Doctoral Thesis, Maastricht University]. Universiteit Maastricht. <https://doi.org/10.26481/dis.20021121js>

## Document status and date:

Published: 01/01/2002

## DOI:

[10.26481/dis.20021121js](https://doi.org/10.26481/dis.20021121js)

## Document Version:

Publisher's PDF, also known as Version of record

## Please check the document version of this publication:

- A submitted manuscript is the version of the article upon submission and before peer-review. There can be important differences between the submitted version and the official published version of record. People interested in the research are advised to contact the author for the final version of the publication, or visit the DOI to the publisher's website.
- The final author version and the galley proof are versions of the publication after peer review.
- The final published version features the final layout of the paper including the volume, issue and page numbers.

[Link to publication](#)

## General rights

Copyright and moral rights for the publications made accessible in the public portal are retained by the authors and/or other copyright owners and it is a condition of accessing publications that users recognise and abide by the legal requirements associated with these rights.

- Users may download and print one copy of any publication from the public portal for the purpose of private study or research.
- You may not further distribute the material or use it for any profit-making activity or commercial gain
- You may freely distribute the URL identifying the publication in the public portal.

If the publication is distributed under the terms of Article 25fa of the Dutch Copyright Act, indicated by the "Taverne" license above, please follow below link for the End User Agreement:

[www.umlib.nl/taverne-license](http://www.umlib.nl/taverne-license)

## Take down policy

If you believe that this document breaches copyright please contact us at:

[repository@maastrichtuniversity.nl](mailto:repository@maastrichtuniversity.nl)

providing details and we will investigate your claim.

Download date: 05 May. 2023

STELLINGEN

BEHOREND BIJ HET PROEFSCHRIFT:

The behavioural phenotype in  
two dynamic mutation disorders:  
Fragile X Syndrome and Myotonic Dystrophy

Jean Steyaert

Maastricht, 21 november 2002.

## STELLINGEN

1. Het gedragsfenotype van een genetische aandoening is het spectrum van gedragskenmerken dat in significante mate geassocieerd is aan de betreffende aandoening. (dit proefschrift)
2. Onderzoek naar de variabiliteit van de expressie van monogene aandoeningen is een essentiële stap in het onderzoek van polygene aandoeningen. (dit proefschrift)
3. Bij vrouwelijke draagsters van de premutatie in het *FMR1*-gen komt een specifiek fenotype voor. (dit proefschrift)
4. In de juveniele vorm van myotone dystrofie treden cognitieve en gedragsproblemen vaak op vooraleer er sprake is van spieraantasting. (dit proefschrift)
5. In de juveniele vorm van myotone dystrofie zijn de cognitieve en gedragsproblemen een gevolg van de aantasting van het centraal zenuwstelsel. (dit proefschrift).
6. De microdeletiestoornissen velo-cardio-faciaal syndroom en Prader-Willi syndroom zijn geassocieerd aan een specifiek psychiatrisch fenotype. (W. Verhoeven)
7. De graad van erfelijkheid van een gedragskenmerk hangt onder meer af van omgevingsfactoren en populatiekarakteristieken.
8. Terwijl het aantal aanvragen voor presymptomatisch en prenataal onderzoek voor chorea van Huntington relatief laag is, is het aantal aanvragen voor preïmplantatiediagnostiek voor deze aandoening relatief hoog. (J. Geraedts)
9. De diagnostiek en behandeling van neuropsychiatrische ontwikkelingsstoornissen vereisen een multidisciplinaire benadering. (J.-P.Fryns)
10. In België is de financiering van poliklinische kinder- en jeugdpsychiatrische voorzieningen sterk ontoereikend.
11. In Nederland belemmert de sterk georganiseerde en gecompartmenteerde structuur van de geestelijke gezondheidszorg een efficiënte aanpak van neuropsychiatrische ontwikkelingsstoornissen.